Newsletter

Herbst 2021
Nr. 15

Inhalt

Elternchat 2
Neues aus dem Vorstand 2
Jahrestreffen 2
Forschung 3
Awareness Day 2021 4
Treffen in Courfaivre 4
Save the date 4

Agenda 2021/2022

20. November 2021
Regionaltreffen Deutschschweiz

03. April 2022
Benefizkonzert Andrew Bond

14. Mai 2022
Nationales Dravet-Jahrestreffen

23. Juni 2022
Dravet Syndrome Awareness Day

05. Oktober 2022
Tag der Epilepsie

Liebe Mitglieder
Liebe Leserinnen und Leser

Das Jahr ist bereits wieder weit fortgeschritten. Nach wie vor werden wir alle wegen der Corona-Situation vor diverse organisatorische Herausforderungen gestellt. Sowohl Volksläufe als auch Treffen können zwar grundsätzlich wieder durchgeführt werden, die Anzahl der durchgeführten Läufe war und ist aber nach wie vor klein.

So hatten wir dieses Jahr bis jetzt einzig eine Teilnahme im lila Dravet-Laufshirt an einem Volkslauf zu verzeichnen. Was uns sehr freut: Das Regionaltreffen in der Westschweiz wie auch das nationale Jahrestreffen konnten glücklicherweise wieder physisch stattfinden. Mehr darüber erfahren Sie auf den nächsten Seiten.

Unser Team wandelt sich: Im 10. Jahr der Vereinigung gibt es grössere Neuerungen im Vorstand. Wir freuen uns auf die Zukunft in der neuen Zusammensetzung!

Ich wünsche Ihnen eine interessante Lektüre.

Ines Neeracher
Kommunikation & Koordination Freiwilligenteam

dravetsuisse

Elternchat

Schon dabei?

Wer würde nicht gerne ab und zu bei Gleichgesinnten Tipps einholen, seine Gedanken und Sorgen teilen oder anderen Eltern weiterhelfen – ganz unkompliziert, privat und zeitnah?

Wir führen einen Threema-Chat, in welchem sich betroffene Eltern in einem persönlichen Rahmen austauschen können.

Wer Interesse daran hat, unsere Gruppe zu bereichern, meldet sich bitte bei Renata Heusser Jungman: renata.heusser@dravet.ch.

Mit neuem Vorstand ins Jubiläumsjahr

Im 10. Jahr der Vereinigung Dravet Syndrom Schweiz gibt es grössere Veränderungen im Vorstand.

Ende September hiess es im Vorstand Elisabeth Wetzstein «auf Wiedersehen» zu sagen. Wir danken ihr von Herzen für ihr Engagement für unseren Verein und die grossartige Organisation der letzten drei Jahrestreffen!

Glücklicherweise durften wir gleichzeitig zwei neue Personen im Vorstand begrüssen. Wir freuen uns riesig, dass Nikola Kafadar und Daniel Kiper sich bereit erklärt haben, sich bereits heute in die Arbeit zu stürzen, also schon vor der nächsten Mitgliederversammlung (Wahlen).

Die Ressorts haben wir neu verteilt. So konnte Renata Heusser Jungman das riesige Ressort Kommunikation, welches sie seit der Vereinsgründung neben dem Präsidium innehatte, neu in die Hände von Reto Conrad legen.

Jahrestreffen

Zauberkunst und kulinarischer Genuss für Gross und Klein.

Über 30 Personen folgten der Einladung zum diesjährigen Jahrestreffen und verbrachten gemeinsam schöne kurzweilige Stunden in der Waldhütte in Aesch bei Birmensdorf (ZH).

Nach dem Apéro informierte der Vorstand über die wichtigsten Vereinsaktivitäten des laufenden Jahres. Dann begann der gemütliche Teil des Treffens: Wir wurden hervorragend bewirtet von Elisabeth Wetzstein und ihrem Freiwilligenteam. Neben dem Apéro und reichhaltigem Mittagessen waren sie auch für den wunderbaren selbstgebackenen Dessert besorgt. Herzlichen Dank!

Austausch, Zauber, Spiel und Erholung, für jeden und jede war etwas da: Eugène Bonjour zog nicht nur die Kinder, sondern die ganze Gesellschaft mit seinen erfrischenden und überraschenden Zaubertricks in seinen Bann. Die Eltern, Grosseltern, Tanten und Onkel nutzten die Gelegenheit, um sich besser kennen zu lernen und Erfahrungen auszutauschen. Der gemütliche und gesellige Tag endete mit lauter zufriedenen Menschen.

Der Stiftung Kinderhilfe Sternschnuppe, welche mit ihrer grosszügigen finanziellen Unterstützung den Anlass in dieser Form überhaupt ermöglicht hat, danken wir von Herzen wie auch der Fotografin Yvonne Zimmerli, die unser Jahrestreffen mit ihrer Kamera auch dieses Jahr wieder festgehalten hat. Die wunderbaren Fotos können Sie auf unserer Website bestaunen.

Forschung

Gentherapie-Forschung: Ein Update

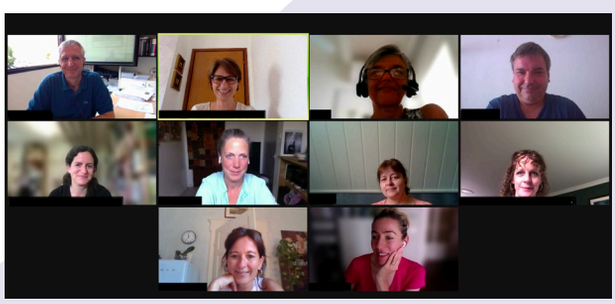
Gaia Colosantes Forschungprojekt wird von der Gruppo Famiglie Dravet Onlus sowie von unserer Vereinigung unterstützt. Gaia Colosante berichtet über das letzte halbe Jahr.

Nachdem wir unseren Artikel im vergangenen April erneut bei der Zeitschrift Nature Communications eingereicht hatten, erhielten wir einen Monat später Kommentare von drei Gutachterinnen und Gutachtern. Die drei Expertinnen und Experten auf diesem Gebiet äusserten ihre Meinung zu unserer Arbeit und unterbreiteteten uns auch Verbesserungsvorschläge. Die eingegangenen Kommentaren stimmten uns positiv: Alle waren sich einig, dass die Arbeit sehr gut geschrieben und strukturiert sei und vor allem, dass die präsentierten Ergebnisse nicht nur von der Dravet-Community, sondern auch von der wissenschaftlichen Gemeinschaft, die sich mit dieser Krankheit beschäftigt, mit Spannung erwartet werden.

Wir machten uns sofort an die Arbeit, um die Experimente abzuschliessen, indem wir ihren Vorschlägen folgten: Insbesondere baten sie uns zu überprüfen, in welchem Alter die GABAerge Interneuronen in unserem neuen Mausmodell des Dravet-Syndroms dysfunktional sind.

Dr. Brusco hat den ganzen Sommer daran gearbeitet, die Interneuron-Aktivität in verschiedenen Altersstufen zu messen, sodass wir Anfang September damit begannen, den Artikel mit den neuen Ergebnissen umzuschreiben. Mitte September konnten wir die Arbeit erneut bei der Zeitschrift einreichen und warten nun auf ihre endgültige Beurteilung.

In der Zwischenzeit arbeiten wir weiter an der selektiven Reaktivierung des SCN1A-Gens im Hippocampus. Ein wichtiges Experiment, denn ein positives Ergebnis würde das zu behandelnde Hirnareal bei gentherapeutischen Ansätzen für das Dravet-Syndrom einschränken.



Call for Proposals: Das Laienkomitee bei der Projektevaluierung

Landscape analysis

Diese Bestandesaufnahme zum Dravet-Syndrom wurde 2021 gemeinsam von der Gruppo Famiglie Dravet (Italien), Dravet-Syndrom e.V. (Deutschland) und unserem Verein initiiert.

Ziel dieser Studie ist es, den Wissensstand rund um das Dravet-Syndrom zu erfassen sowie Lücken und mögliche Chancen zu identifizieren. Daraus sollen Bereiche definiert werden, auf die sich zukünftige Forschungsprojekte konzentrieren sollen. Die Arbeit, die mit Wissenschaftler/innen von Science Compass, Italien, durchgeführt wird, umfasst eine detaillierte bibliografische Analyse und Interviews mit wichtigen Expertinnen und Experten auf diesem Gebiet.

Call for Proposals

Im Juli ging es in die letzte Phase der Ausschreibung: Die Forscher reichten ihre detaillierten Projektbeschreibungen ein.

Forscherteams weltweit wurden eingeladen, ein Projekt einzureichen, mit dem Ziel, die Mechanismen der Krankheit zu verstehen und neue Behandlungen zu erforschen, Biomarker zu identifizieren und die Komorbiditäten (Begleiterkrankungen) des Syndroms sowie spezifische Aspekte wie Status Epilepticus und Cluster (Serienanfälle) zu verstehen. Dem Forschungsteam, das am Ende ausgewählt wird, stehen für deren zweijährige Forschungstätigkeit EUR 125'000 zur Verfügung.

Der Evaluierungsprozess besteht aus drei Schritten: Von den 31 eingegangenen Projektideen wurden aufgrund der Empfehlung des wissenschaftlichen Ausschusses 11 detailliert begutachtet. Die Mitglieder des Ausschusses waren sich einig, dass es wichtig ist, die Mechanismen der Krankheit zu verstehen. Dies sowohl für die Entwicklung gezielterer Therapien als auch für die Verbesserung der Lebensqualität aller Betroffenen.

Auf dieser Grundlage wurden 4 Projekte zur Auswahl an das Laienkomitee weitergereicht. Dieses konnte vorab dank einer Vorbesprechung mit dem Koordinator des Wissenschaftlichen Komitees, Prof. Fabio Benfenati (Italienisches Institut für Technologie, Genua) sowie den vier verantwortlichen Forschenden, ein besseres Verständnis für diese Projekte entwickeln.

Mehr Informationen zum ausgewählten Projekt folgen demnächst.

Awareness Day 2021

Anlässlich des Dravet Syndrome Awareness Days am 23. Juni 2021 berichteten TV Ostschweiz und das St. Galler Tagblatt über die Hoffnungen der Familie Ubieto.

Am diesjährigen Dravet Syndrome Awareness Day strahlte TV Ostschweiz einen Beitrag über Vivian aus, welche die einmalige Möglichkeit bekommt, an einer gentherapeutischen Studie in den USA teilzunehmen. Auch das St.Galler Tagblatt schrieb über die grosse Hoffnung der Familie auf eine wirksame Therapie für Vivian in den USA.

Den Artikel "Sammeln für die grosse Hoffnung" finden Sie auf unserer Webseite dravet.ch → News & Events → Medienberichte

Sammeln für die grosse Hoffnung

Nichts hat gegen die schwere Epilepsie von Vivian geholfen. Nun hofft Familie Ubieto auf Spenden für eine Behandlung in den USA.

Diana Hagmann-Buts

Sie liegt bei ihrem Vater im Schoss, lässt sich die Stirne streicheln, döst immer wieder ein. Zwischendurch zittert sie. «Die Nachwehen eines kleinen Anfalls», wie Mutter Caroline Ubieto sagt. Das Gespräch, das die Erwachsenen nebenan führen, scheint das Mädchen nicht zu interessieren. Eine halbe Stunde später richtet es sich auf, verlangt nach Büchern. Nach Conni, dem blonden fröhlichen Mädchen mit der roten Schleife im Haar. Und nach Pooh, dem Bären. Protagonisten, die sählicherweise Mädchen und Buben im Kindergartenalter begeistern. Vivian ist 14 Jähre alt. Und sie leidet an einer ausgeprägten, seltenen Form von Epilepsie, dem Dravet-Syndrom. Ein Defekt des Gens SCN1A auf dem Chromosom 2. Vivian kann das Eiweiss, das dann beiträgt, Informationen von einer Nervenzelle zur anderen zu leiten, nicht oder nur unvollständig produzieren.

Vater Marco Ubieto, ein Architekt, blättert zur nächsten Seite im Bilderbuch. Wo hockt die Katze? Vivian zeigt drauf. Sie spricht wenig, immer die gleichen Worte. Caroline Übieto sagt: «Da bei hat sie mal das ABC-Lied gesungen, von 1 bis 20 gezählt, garantiert ist sie auch. Alles weg. Eine degenerative Krankheit.» Vivian sitzt man im Rolf-

80 000 Fälle in der Schweiz

Fünf bis zehn Prozent der Menschen erleiden in ihrem Leben gemäss Epi Suisse, dem Schweizerischen Verein für Epilepsie, einen epileptischen Anfall. **Knapp ein Prozent** der Bevölkerung erkrankt an Epilepsie. In der Schweiz sind 80 000 Menschen betroffen, davon **rund 15 000 Kinder und Jugendliche.** Epilepsie ist in der Regel gut behandelbar, wie Epi Suisse schreibt. Bei etwa 60 bis 70 Prozent aller Epilepsien helfen Medikamente und die Betroffenen können anfallsfrei leben. Noël Studer etwa litt in seiner Kindheit unter Epilepsie, heute ist er einer der erfolgreichsten Schweizer Schachspieler und Botschafter von Epi Suisse. Die St. Gallerin Vivian Ubieto hingegen gehört zur therapieresistenten Minderheit. *(dbu)*

www.episuisse.ch

Spritze, erneute Beobachtung, eine dritte Spritze, abermals Tests. Fortan brauche es jährlich etwa drei weitere Injektionen, um das Medikament aufzufrischen, so Caroline Ubieto. «Die Strafe soll zeigen, welche Dosis wie oft nötig ist.» Ob und wann das Medikament

Newsletter abonnieren

dravet.ch → news & events → newsletter

dravetsuisse

Association Syndrome de Dravet Suisse
Vereinigung Dravet Syndrom Schweiz
Associazione Sindrome di Dravet Svizzera

dravet.ch
facebook.com/dravetch
info@dravet.ch

Spendenkonto
IBAN: CH36 0900 0000 8559 9491 3

Redaktion und Text: Ines Neeracher
Text: Simona Borroni, Maude Chêne, Gaia Colosante, Reto Conrad, Renata Heusser Jungman
Übersetzung: Daniel Kiper, Marie-Thérèse Page Pinto
Fotos: Yvonne Zimmerli
Grafik/Layout: Büro4, Zürich

Treffen in Courfaivre

Die französischsprachigen Familien trafen sich am 4. September in Courfaivre (JU).

Die Freude war gross: Endlich wieder ein „live" Treffen! Eine Wohltat, nachdem die letzten beiden aufgrund der Corona-Situation virtuell stattfinden mussten.

Bei einem gemeinsamen Abendessen draussen an der wärmenden Sonne tauschten die Familien ihre Erfahrungen und Emotionen über das Leben mit der Krankheit ihrer Kinder aus.

Save the date

Regionaltreffen am 20.11.2021

Das nächste Regionaltreffen der Deutschschweiz findet in Olten statt.

Andrew Bond-Konzert am 03.04.2022

Am Sonntag, 3. April 2022 gibt Andrew Bond in Zürich anlässlich unseres 10-Jahresjubiläums ein Benefizkonzert zu Gunsten unserer Vereinigung. Wir freuen uns sehr, dass der beliebte Kinderliedermacher uns unterstützt!

Jahrestreffen am 14.05.2022

Mit offizieller Feier zum 10-jährigen Jubiläum